DISCLAIMER

The information about metabolic diseases and any other information is intended for educational purposes only. It should not be used for diagnostic or treatment purposes. For more detailed information on particular diseases, contact your GP or Paediatrician.

تحولی بیماریوں سے متعلقہ معلومات اور کوئی بھی دیگر معلومات صرف تعلیمی مقاصد کے لئے ہے۔ اس کا استعمال تشخیصی یا علاج کے مقاصد کے لئے نہیں کیا جانا چاہئے۔ مخصوص بیماریوں سے متعلق مزید معلومات کے لئے اپنے جی پی یا معالجۂ اطفال کے ماہر سے رابطہ کریں۔

All information provided by Climb is copyrighted and may not be reproduced, published, transmitted or distributed in any manner without the prior express, written consent of Climb, although you may download the information contained in the Climb website for your own, non-commercial use.

کلائمب (Climb) کی طرف سے فراہم کی جانے والی تمام معلومات کا حق اشاعت محفوظ ہے اور اسے کلائمب کی لفظی، تحریری رضامندی کے بغیر کسی بھی صورت میں دوبارہ پیش، شائع، منتقل یا تقسیم نہیں کیا جاسکتا ہے، تاہم آپ اپنے، غیر تجارتی استعمال کے لئے کلائمب کی ویب سائٹ میں شامل معلومات کو ڈاؤن لوڈ کرسکتے ہیں۔

Climb accepts no responsibility for any errors or omissions nor does Climb accept any liability of any kind for the content of any information contained in the leaflets, DVDs or other media or any use that you may make of it.

کلائمب کسی غلطی یا ترکہ کے لئے کوئی ذمہ داری نہیں قبول کرتا ہے، نہ ہی کلائمب کتابچوں، ڈی وی ڈی یا دیگر ذرائع ابلاغ میں شامل کسی معلومات کے مواد یا آپ کے ذریعہ کئے جانے والے اس کے کسی استعمال کے لئے کسی قسم کی ذمہ داری قبول کرتا ہے۔

Climb is the working name of Children Living with Inherited Metabolic Diseases – a registered charity.

کلائمب چلڈرن لیونگ ودھ انہیریٹیڈ میٹابولک ڈیزیز (موروثی تحولی بیماریوں کا حامل ہونے کی صورت میں زندگی گزارنے والے بچے) کا کاروباری نام ہے – جو ایک رجسٹرڈ رفاہی ادارہ ہے۔

Climb™

Children Living with Inherited Metabolic Diseases

09/09/10

Original

Climb™

No. 15a

National Information Centre for Metabolic Diseases

Porphyria

An information leaflet in English and Urdu

انگریزی اور اردو میں ایک معلوماتی کتابچہ

Climb is the only charity in the United Kingdom that provides information and support on all Metabolic Diseases

Climb Building, 176 Nantwich Road, Crewe, Cheshire, CW2 6BG

Freephone: 0800 652 3181

Email: families@climb.org.uk

info.svcs@climb.org.uk

Family Services: 0845 241 2172

Fundraising: 0845 241 2173

www.climb.org.uk

Supporting families, Changing lives

Climb™

Children Living with Inherited Metabolic Diseases

Registered Charity No. 1089588. Company Limited by Guarantee No. 4267454

Patron: Her Grace The Duchess of Westminster.
President: Phil Collins L.V.O.
Executive Director : Mr Steven Hannigan MIOD. ACMI.

Porphyria

These are a group of eight disorders where there is an excessive accumulation of porphyrins. These are chemical compounds that are usually converted by a series of 8 processes involving different enzymes into heme. This is important in all cells, particularly in the liver and bone marrow where it is used to make haemoglobin which is the red pigment of cells. The name Porphyria comes from Porphos which is Greek for “purple”, this describes the colour of the porphyrins that have been produced. In this disorder there is a deficiency in one of the enzymes, which prevents the conversion into heme and leads to a build up in porphyrins in the body.

یہ آٹھ خللوں کا ایک گروپ ہیں جن میں porphyrins کا بہت اجماع ہوتا ہے۔ یہ کیمیائی اجزاء ہوتے ہیں جو عام طور پر ایسے 8 اعمال کے ایک سلسلہ کے ذریعہ منتقل ہوتے ہیں جن میں heme کے اندر مختلف خامرے شامل ہوتے ہیں۔ یہ تمام خلیات بالخصوص جگر اور ہڈی کے گودے میں اہم ہوتا ہے جس میں یہ haemoglobin بنانے کے لئے استعمال ہوتا ہے جو خون کی خلیات کا سرخ مادہ ہے۔ Porphyria نام Porphos سے پڑا ہے جو "ارغوانی رنگ" کے لئے استعمال کیا جانے والا یونانی لفظ ہے، یہ porphyrins کے اس رنگ کو بیان کرتا ہے جو حاصل ہوا ہے۔ اس خلل میں ایک خامرہ کے اندر ایک کمی ہوتی ہے، جو heme میں تبدیلی کو روکتی ہے اور جسم کے اندر porphyrins میں ایک جماوڑے کا سبب بنتی ہے۔

The seven types are known as:

سات قسمیں درج ذیل ناموں سے جانی جاتی ہیں:

- ALA-D Porphyria
- Acutre Intermittent Porphyria
- Congenital Erthropoietic Porphyria
- Hereditary Coprophyria

to use with Acute Porphyria. Infections should be treated early and family members should be tested for the condition. An acute attack almost always requires hospital admission so treatment can be given to relieve symptoms. A medication called Haem Arginate, also known as Normosang may be given every day for 4 days while in hospital.

اکیوٹ Porphyria کا علاج شدید حملوں کی روک تھام پر موقوف ہے۔ قبل از وقت پیش آنے والے عناصر سے پرہیز اہم ہے۔ اس بات کو یقینی بنانے کے لئے ایک "محفوظ نشہ آور اشیاء کی فہرست" دستیاب ہے کہ اکیوٹ Porphyria میں استعمال کے لئے دوائیں محفوظ سمجھی جائیں۔ انفیکشن کا علاج جلد کیا جانا چاہئے اور اس عارضہ کا پتہ لگانے کے لئے گھرانے کے افراد کی جانچ کی جانی چاہئے۔ ایک شدید حملہ کی صورت میں تقریبا ہمیشہ اسپتال میں بھرتی ہونے کی ضرورت ہوتی ہے تاکہ علامات کو پرسکون کرنے کے لئے علاج کیا جاسکے۔ اسپتال میں رہنے کے دوران Haem Arginate نام کی ایک دوا، جو Normosang کے نام سے جانی جاتی ہے، 4 دنوں تک ہر روز دی جاسکتی ہے۔

Treatment of the Cutaneous Porphyrias is based on preventing symptoms and avoidance of sunlight. Those affected should make sure skin is not exposed to sunlight. A special sun cream is available known as Dundee Sunscreen. A specialist, preferably a dermatologist, should be consulted on a yearly basis to test for anaemia and a liver check both of which can be complications of this disorder. The test for this can be done through a blood test.

Cutaneous Porphyrias کا علاج علامات کی روک تھام اور سورج کی روشنی سے بچاؤ پر مبنی ہے۔ اس سے متاثر لوگوں کو اس بات کی یقین دہانی کرانی چاہئے کہ جلد سورج کی روشنی میں نہ آئے۔ دھوپ سے متعلقہ ایک خاص کریم دستیاب ہے جسے Dundee Sunscreen کے نام سے جانا جاتا ہے۔ قلت دم اور جگر کی جانچ، جن میں سے دونوں اس عارضہ کی پیچیدگیاں ہوسکتی ہیں، کے لئے سالانہ بنیاد پر کسی ماہر، ترجیحی طور پر کسی ماہر امراض جلد، سے رجوع کیا جانا چاہئے۔ اس کی جانچ خون کی ایک جانچ کے ذریعہ کی جاسکتی ہے۔

سبب بنتی ہے۔ Cutanea Tarda Porphyria سب سے زیادہ عام porphyria ہے اور عام طور پر صرف بالغان کو متاثر کرتا ہے۔ اس عارضہ کے لئے مؤثر علاج پائے جاتے ہیں۔ Congenital Erythropoietic Porphyria CEP بہت شاذ ہے اور عام طور پر شیر خوار اور بڑے بچوں کو متاثر کرتا ہے۔ یہ عام طور پر کسی ایک ایسے خاص سنٹر میں خصوصی نگہداشت کا تقاضا کرتا ہے جو Porphyria سے تعلق رکھتا ہو (یوکے میں یہ لندن اور کارڈف میں واقع ہیں)۔ Hereditary Coproporphyria اور Variegate Porphyria دونوں خاص طور پر بالغان کو متاثر کرتے ہیں اور ان کی کچھ علامات ہیں جن میں جلد پر آبلہ اور تکلیف کا پایا جانا شامل ہے۔ Porphyria Erythropietic ایک آٹوسومل ریسیسیو طریقہ سے موروثی طور پر منتقل ہوتا ہے اور عام طور پر شیر خوار اور بڑے بچوں کو متاثر کرتا ہے۔ درد سورج کی روشنی میں آنے کے 10-20 منٹ کے اندر شروع ہوتا ہے۔ بچہ کی عمر اور اس حقیقت کی وجہ سے کہ یہ علامات اکثر اس وقت رونما ہوتی ہیں جب بچہ پہلی مرتبہ سورج کی روشنی میں آتا ہے اس عارضہ کی پہلی نشانیاں بچہ کا رونا اور بے چین ہونا ہیں۔ جلد کی تکلیف میں ٹھنڈے پانی اور ٹھنڈے کمپریشر سے آرام ملتا ہے۔

If a person is unwell, Porphyria can be tested for through urine and blood tests. The faeces may also be tested to determine the type. If family members are being tested and the type is known this can usually be done through a gene test and a referral to a genetic specialist who will offer more advice on the test.

اگر کسی شخص کی طبعیت ناساز ہے تو پیشاب اور خون کی جانچ کے ذریعہ Porphyria کی جانچ کی جاسکتی ہے۔ قسم کی تعیین کرنے کے لئے پاخانے کی بھی جانچ کی جاسکتی ہے۔ اگر گھرانے کے لوگوں کی جانچ ہو رہی ہے اور قسم معلوم ہے تو یہ عام طور پر ایک جین کی جانچ اور جین کے ایک ماہر کے پاس ریفرل کے ذریعہ انجام دیا جاسکتا ہے جو اس جانچ سے متعلق مزید صلاح پیش کرے گا۔

Treatment of the Acute Porphyria is based on prevention of acute attacks. Avoidance of precipitating factors is important. A “safe drugs list” is available to ensure medications are considered safe

- Porphyria Cutanae Tarda
- Protoporphyria
- Variegate Porphyria

An X-Linked Dominant Protoporphyria has also been classified as a Porphryia in 2008. This is caused by a defect in the ALA Synthase enzyme.

X سے جڑے ہوئے ایک ڈومینینٹ Protoporphyria کی بھی درجہ بندی، 2008 میں، ایک Porphyria کی حیثیت سے کی گئی ہے۔ یہ ALA Synthase خامرہ میں ایک نقص کی وجہ سے ہوتا ہے۔

The different Porphyrias can be inherited by two different methods: autosomal recessive and autosomal dominance inheritance (for more information please see our inheritance leaflet). Additionally Cutanea Tarda Porphyria is sometimes acquired due to factors that can make the disease become active. These can be different drugs, chemicals, diet, alcohol, sun exposure, hepatitis C, HIV and certain other conditions.

مختلف Porphyrias دو مختلف طریقوں سے موروثی طور پر مل سکتا ہے: آٹوسومل ریسیسیو اور آٹوسومل ڈومینینس انہیریٹینس (مزید معلومات کے لئے برائے مہربانی انہیریٹینس سے متعلقہ ہمارا کتابچہ دیکھیں)۔ اس کے علاوہ، Cutanea Tarda Porphyria کبھی کبھی ایسے عناصر کی وجہ سے حاصل ہوتا ہے جو اس بیماری کو سرگرم بناسکتے ہیں۔ یہ مختلف نشہ آور اشیاء، کیمیائی مادے، غذا، الکحل، دھوپ میں آنا، ہیپاٹائٹس C، HIV اور کچھ دیگر مخصوص عارضے ہوسکتے ہیں۔

The Porphyrias are divided into two groups the Acute Porphyrias and the Cutaneous which affect the skin.

Porphyrias دو گروپوں میں تقسیم کئے جاتے ہیں، اکیوٹ Acute Porphyrias اور Cutaneous Porphyria جو جلد کو متاثر کرتے ہیں۔

The Acute Porphryias are inherited through Autosomal Dominant inheritance. Not everyone who inherits the gene develops symptoms. Approximately 10% will become ill. This group of Porphyrias occur very rarely in children. Almost all cases present after puberty. Females are more likely to develop the condition than males.

اکیوٹ Porphyrias آٹوسومل ڈومیننٹ انہیریٹینس کے ذریعہ موروثی طور پر منتقل ہوتے ہیں۔ ایسے ہر شخص کے اندر علامات ظاہر نہیں ہوتی ہیں جن میں موروثی طور پر یہ جین منتقل ہوتا ہے۔ تقریبا 10% لوگ بیمار پڑ جائیں گے۔ Porphryrias کا یہ گروپ بچوں میں بہت شاذ و نادر ہی رونما ہوتا ہے۔ تقریبا تمام ہی معاملات بلوغت کے بعد پیش آتے ہیں۔ مردوں کے مقابلہ میں عورتوں کے اندر اس عارضہ کے ظاہر ہونے کا امکان زیادہ ہوتا ہے۔

The symptoms of Acute Porphryia occur in “acute attacks”. The main symptom of an acute attack is severe abdominal pain and can be accompanied by nausea, vomiting, constipation, pains in the back, arms and legs, muscle weakness especially in the upper arms and legs, rapid heart beat, increased blood pressure, confusion, hallucinations and possibly seizures. Also the urine can be discoloured red due to an excess of porphyrins, after exposure to light. The attacks can be precipitated by some prescribed medicines, such as some anti epileptic medications and some antibiotics, hormone imbalances in women, infection, stress and poor diet.

اکیوٹ Porphyria کی علامات "شدید حملے" میں رونما ہوتی ہیں۔ کسی شدید حملہ کی خاص علامت پیٹ کا سخت درد ہے اور اس کے ساتھ متلی، قے، قبض، پیٹھ، بازوؤں اور ٹانگوں میں درد، عضلاتی کمزوری خاص طور پر بازو کے اوپری حصوں اور ٹانگوں میں، دل کی تیز دھڑکن، بڑھا ہوا بلڈ پریشر، الجھن، وہم اور ممکنہ طور پر دورے پیش آسکتے ہیں۔ نیز دھوپ میں آنے کے بعد، porphyrins کی زیادتی کی وجہ سے پیشاب کا رنگ سرخ ہوسکتا ہے۔ حملے کچھ تجویز کردہ دواؤں جیسے کچھ مرگی مخالف دواؤں اور کچھ جراثیم کش دواؤں، عورتوں میں ہارمون کے عدم توازن، انفیکشن، تناؤ اور خراب غذا کے ذریعہ قبل از وقت ہوسکتے ہیں۔

The Cutaneous Porphyrias are caused by porphyrins circulating in the bloodstream which absorb energy from the sunlight. Energy is released and causes fragile, painful and/or blistering of the skin in sun-exposed areas. Cutanea Tarda Porphyria is the most common porphyria and usually only affects adults. There are effective treatments for this condition. Congenital Erythropoietic Porphyria (CEP)_ is very rare and usually affects infants and children. It often requires specialist care at one of the main centres that deals with Porphryia. (In the UK these are based in London and Cardiff). Both Variegate Porphyria and Hereditary Coproporphyria affect mainly adults and have symptoms including blistering and sores on the skin. Porphyria is inherited in an autosomal recessive fashion and usually affects infants and children. The pain starts within 10-20 minutes of exposure to sunlight. Due to the age of the child and the fact that these symptoms often occur when the child is first exposed to sunlight the first signs of this condition are the child crying and becoming distressed. Soreness of the skin can be relieved by cold water and cold compressors.

Cutaneous Porphyrias خون کی نالی میں گردش کرنے والے porphyrins کی وجہ سے ہوتے ہیں جو سورج کی روشنی سے توانائی جذب کرتے ہیں۔ توانائی خارج ہوتی ہے اور دھوپ میں آنے والے حصوں میں جلدی کمزوری، تکلیف اور/یا آبلہ کا